

Újszülöttkori anyagcsere szűrővizsgálatok tandem tömegspektrometriával

Dr. Karg Eszter
SZTE Gyermekklinika

A veleszületett anyagcsere betegségekben a szervezet azon képessége szenved zavart, hogy különböző tápanyagokat egymásba átalakítson, vagy energiatermelésre használja fel őket. A háttérben elégtelen enzim aktivitás, transzport zavar, ill. kofaktor hiány állhat. A gátolt metabolikus lépéstől proximálisan kóros mennyiségű anyag (szubsztrátok) halmozódik fel, ill. attól disztálisan a szükséges termékek hiánya alakul ki. Kóros melléktermékek akkor keletkeznek, ha a szervezet a felhalmozódott szubsztrát eliminálására alternatív metabolikus utakat (a metabolizmusban normálisan nem közreműködő enzimeket) aktivál. A felhalmozódott szubsztrátoknak vagy melléktermékeknek a tandem tömegspektrometriás (MS/MS) meghatározása a kibővített újszülöttkori szűrővizsgálatok alapja.

Az anyagcsere betegségek döntően recesszív kórképek és nagy genetikai és klinikai heterogenitás jellemzi őket. Egy-egy megbetegedés hátterében különböző génmutációk állhatnak, és részben az eltérő mutációk, részben a környezeti hatások miatt ugyanaz a megbetegedés különböző súlyossági formában jelentkezhet.

A számos anyagcsere betegség közül, korábban, a Wilson és Jungner által felállított kritérium rendszer alapján történt az újszülöttkori szűrésre alkalmas kórképek kiválasztása. Valójában a klasszikusan szűrt betegségek közül sem teljesítette mindegyik azt a feltételt, hogy megfelelő kezelés mellett a beteg gyermek tünetmentes állapotot biztosítsa (l. galaktozémia késői tünetei). Az MS/MS módszer bevezetése óta módosított feltételrendszer szerint egy megbetegedést szűrését az is indokolja, ha a szűréssel elkerülhetővé válik a metabolikus krízis állapotában intenzív osztályra kerülő gyermekek szervezetét esetenként megterhelő diagnosztikus vizsgálatok sorának elvégzése (diagnosztikus útvesztők); elősegíti a családtervezést; és lehetővé teszi a prenatalis diagnosztikát

1. Táblázat. Az újszülöttkori szűrés Wilson és Jungner kritériumrendszerének módosított részlete

A megbetegedés elég gyakori és súlyos legyen ahhoz, hogy népegészségügyi problémát jelentsen
Jól meghatározott tüneteket okozzon
A szűrőmódszer legyen egyszerű, megbízható, az álpozitív és álnegatív esetek száma legyen alacsony
A megbetegedés legalább olyan mértékben kezelhető legyen, hogy az a súlyos negatív kimenetelt, pl. halálozás, csökkentse (diagnosztikus útvesszők elkerülése, család tervezés, prenatalis diagnosztika, családvizsgálat)
Legyen biztosítva a betegek gondozása, követése

A bővített szűrővizsgálatokkal az alábbi kórképcsoportokat vizsgáljuk (EÜ. Min. rendelet 44/2007 (IX. 29.).

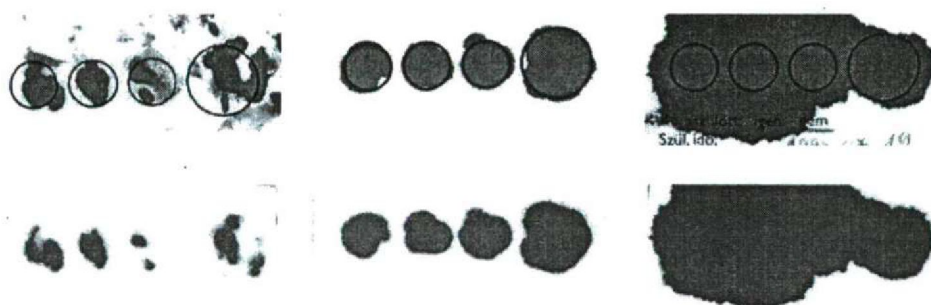
- o aminosav anyagcsere zavarok / urea ciklus zavarai
- o organikus aciduriák
- o zsírsav oxidációs zavarok / karnitin transzport zavarai.

A bővítés bevezetésével egyidőben a mintavétel időpontja is megváltozott. A születést követő első 24 órában a vérminta értékelhetősége (anyagcsere szűrés szempontjából) korlátozott, 24–48 óra között kielégítő, >48 óra esetén optimális (*Newborn Screening in New York State, 2003*). Azokban az országokban, ahol MSMS szűrés történik, a mintavételt egyöntetűen a 48–72 életóra között végzik. A szűrés célja a betegségek időben, tünetmentes állapotban való felismerése. Az újonnan vizsgált betegségek egy része azonban már az első néhány életnapban súlyos, irreverzibilis károsodásokat okozhat (pl. Jávorfia szirup betegség, organikus aciduriák). Ez indokolja, hogy a mintavételnek a fenti időperiódusban történő végzését. Transzfúzió, parenterális táplálás, 32 hétnél fiatalabb gesztációs kor, és elégtelen táplálék bevitel esetében a mintavétel menete megváltozik. Ezt részletesen tartalmazza a Gyermekegyógyászati Kollégium által elfogadott Tájékoztató, mely a függelékben megtalálható.

A mintavétel mellett az adatszolgáltatás is változott. A beküldő intézet/orvos és az újszülött/anya személyi adatai mellett az újszülöttről (születési súly, gesztációs kor, életkor, táplálás, transzfúzió, gyógyszerek), és a mintára (első, ismételt) vonatkozó további adatot is kérünk. Az adatlap kitöltését segíti a jelenleg bevezetés alatt álló internetes rendszer, mellyel a beküldő intézet a minta beérkezését is ellenőrizni tudja. Az adatokra részben a minta értékeléséhez, részben a kiszűrt gyermekek értesítéséhez van szükségünk.

Az ismételt vérminták kérése egyrészt azt jelenti, hogy az újszülöttnél felmerült az anyagcsere betegség fennállásának lehetősége. A bővített szűrés bevezetése óta megnőtt az ismételt vérminták kérésének gyakorisága. Ennek elsősorban az az oka, hogy a korábbi 4 kórkép helyett jelenleg 26 megbetegedést szűrünk. Az álpozitív esetek 50%-a kissúlyú, ill. intenzív ellátást igénylő újszülött (parenterális táplálás, tápszerek, transzfúzió, vérvétel ideje <48 h, gyógyszerek). Az álpozitív eredmény okai között szerepel az is, hogy a kóros/normál határérték optimalizálása nehéz és csak nagyszámú szűrővizsgálat elvégzése és megfelelő számú kóros eset diagnosztizálása után lehetséges. Az álnegatív esetek elkerülése céljából – a határértékből adódó álpozitív esetek számának csökkentése csak fokozatosan, hónapok-évek alatt várható. A határértékek azokban a központokban is rendszeresen revideálásra kerülnek, ahol a szűréseket több mint 10 éve végzik.

Az ismételt vérminta-kérésének lehet technikai oka is: a vérminta nem megfelelő (pl. elégtelen vagy túl sok vér felvitele, l. 1. ábra).



1. ábra.

Elégtelen minta Megközelítően optimális minta Túl nagy mennyiségű vér

Ismételten kérjük, hogy a vérmintát a sarok megszúrásával vegyék le: ebben az esetben várható olyan mennyiségű vércsepp nyérése, mellyel a korongok egyenletesen kitölthetők. A laboratóriumunkban minden kórosnak ítélt mintát másnap két parallel méréssel ismét megvizsgálunk, s csak ha a három mérés átlaga is emelkedett, kérjük ismételt vérminta beküldését az újszülötthől. Az ismétlések során látjuk, hogy gyakran egyenetlen a vérréteg vastagsága a korongokon. Ez a helytelen mintavételre visszavezethető hiba felelős a laboratóriumban történő ismétlések mintegy 50–70%-ért.

Miután az ismételt vérminta kérésének a háttérében állhat valós metabolit szint eltérés betegség nélkül, helytelen mintavételből eredő nem valós eltérés, de fennálló anyagcsere betegség okozta kóros metabolit szint is, kérjük, hogy az ismételt minta beküldését a lehetséges legrövidebb időn belül tegyék meg. Ezzel a beteg gyermek időben kiszűrhető lesz, az egészséges gyermek szüleit pedig megóvjuk a további aggodástól.

Amennyiben az ismételten beküldött mintában is emelkedett metabolit szinteket találunk, nagy valószínűséggel megállapíthatjuk az anyagcsere betegség fennállását. Pontosabban, bizonyos megbetegedések, így pl. fenilketonúria esetén a második vérminta pozitivitása elegendő a diagnózis felállításához, más esetben további diagnosztikus eljárások végzésére van szükség. Ilyen eljárás a vizelet organikus sav meghatározás, az enzim diagnosztika, ill. genetikai vizsgálat. Organikus sav meghatározásra jelenleg is lehetőség van klinikánkon, az enzim aktivitás mérések és mutáció vizsgálatok jelenleg külföldi intézetekben történnek, de ezek közül néhány módszer a jövőben remélhetőleg klinikánkon is beállításra kerül. Ezekkel a vizsgálatokkal tisztázni tudjuk a diagnózist olyan esetekben, ahol egy metabolit változása több okra is visszavezethető (pl. propionilkarnitin emelkedés jelezhet metilmalonsav acidémiát és propionsav acuduriát is), ill. a maradék enzimaktivitás mértéké, vagy a háttérben álló mutáció tisztázása prognosztikai értékű lehet a várható klinikai lefolyás szempontjából.

Az MS/MS mint analitikus módszer lehetőségeinek a jelenlegi, bővített újszülöttkori szűrés csak egy kis töredékét használja ki. A szűrés bevezetése mellett laboratóriumunkban is beállításra került a szukcinil-aceton meghatározás és a kreatin deficiens szindrómák vizsgálatához szükséges guanidinoacetát, kreatin, kreatinin mérés. További új módszerek bevezetésével a jövőben várhatóan egyre több anyagcsere betegség szelektív szűrése válik majd elérhetővé.

Végül szeretném felhívni a figyelmet a honlapunkra, melyen az újszülöttkori és szelektív szűréssel kapcsolatos legújabb információk megtalálhatók. A honlap címe: <http://www.szote.u-szeged.hu/pedia/>



Mintavétel újszülöttkori szűrővizsgálathoz

Szakmai tájékoztató

Az Egészségügyi Miniszter rendelete (44/2007. (IX. 29.) alapján hazánkban minden újszülöttnél kötelező a kiterjesztett anyagcsere szűrővizsgálat elvégzése. Az újszülöttkori szűrővizsgálatok végzésére a miniszteri rendelet két centrumot jelölt ki.

Semmelweis Egyetem
I. sz. Gyermekklinika
 1083 Budapest, Bókay utca 53.
www.gyer1.szote.hu

Szegedi Tudományegyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
 6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.
www.szote.u-szeged.hu/pedia

A kiterjesztett szűrés a korábban is vizsgált hipotireózis, galaktózémia, biotinidáz hiány és fenilketonuria mellett további 22 betegség vizsgálatát foglalja magában.

Aminosav anyagcsere zavarok:

Fenilketonuria
 Javorszörp betegség
 Tirozinemia I, II típus
 Citrullinémia I (argininoszuccinát szintáz hiány, ASS)
 Argininoszuccinát aciduria (argininoszuccinát láz hiány, ASL)
 Homociszteinuria

Zsírsv. oxidációs zavarok:

Rövid-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (SCAD)
 Közép-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (MCAD)
 Hosszú-láncú hidroxil-acil-CoA dehidrogenáz hiány (LCHAD a, b)
 Nagyon-hosszú-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (VLCAD)
 Multiplex acil-CoA dehidrogenáz hiány (MADD, v. GA II)
 Karnitin-palmitoil-tanszferáz hiány (CPT-I, CPT-II)
 Karnitin-transport zavar (CT)

Organikus savak metabolismusának zavarai:

Beta-ketotiláz hiány
 Glutársav acidémia, I típus (GA I)
 Isovaléramav acidémia (IVA)
 Metilmalonsav acidémia (MMA)
 Propionsav acidémia (PA)
 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA-láz hiány (HMG)
 3-Metilcrotonil-CoA karboxiláz hiány (MCC)
 Multiplex karboxiláz hiány (MCD)

Endokrin és egyéb anyagcsere zavarok:

Hipotireózis
 Galaktózémia
 Biotinidáz hiány

1. táblázat. A kiterjesztett újszülöttkori szűrővizsgálattal felismerhető kórképek

A szűrővizsgálat hatékonysága nagymértékben függ attól, hogy azt mikor végezzük el. A felsorolt betegségek közül több már néhány napos korban súlyos tünetek, akár életet veszélyeztető állapot kialakulásához vezethet. Másrészt közvetlenül a születés után, a táplálás megkezdése előtt vett vérminták csak korlátozottan alkalmasak vizsgálatra. Ez a tájékoztató, mely a szűrőközpontok honlapjain is megtalálható, a vérminta megfelelő vételéhez, kezeléséhez és szállításához kíván segítséget nyújtani.

A vérvétel időpontja, ill. a vérvételt végző intézmény, egészségügyi személyzet

I. A SZÜLÉSZETI OSZTÁLYOKON a 48. ÉS 72. ÉLETOÓRA között minden újszülöttnél vérmintát kell venni anyagcsere szűrővizsgálat céljából. Ha az újszülött hazabocsátása 48 órással korábban történik, a mintavételt életkorától függetlenül el kell végezni. A vérvétel megőrzését és időpontját, valamint a vérvétel időpontjában a gyermek életkorát (< 48 h vagy > 48 h) az újszülött zárójelentésén és egészségügyi könyvében fel kell tüntetni.

2.a. Ha a vérévétel időpontjáig az újszülött **NEM SZOPOTT MEGFELELŐEN** (nem fogyasztott min. 60 ml anyatejet), **VAGY** ha a **KORAI HAZABOCSÁTÁS** miatt a vérévétel 48 óráns életkor előtt történt, a vizsgálatot 5-7 napos életkor között (ha ez ünnepnapra esik, az ezt követő első munkanapon) meg kell ismételni. Az ismételt vérévétel szükségességét az újszülött zárójelentésén jelezni kell. A szűlőt / törvényes képviselőt az ismételt vérévétel lekapcsolatos tudnivalókról tájékoztatni kell és el kell látni szűrókártyával. Az újszülött kórlapjához csatolni kell

- az újszülött szűrókártyájának / törvényes képviselőjének az írásbeli nyilatkozatát, melyben igazolja, hogy a felvilágosítás megtörtént, a szűrókártyát átvette, és vállalja a felelősséget gyermekének az ismételt anyagcsere szűróvizsgálatban való részvételéért.

A mintavétel és küldés a gyermek ellátását felelős (választott vagy ha az nincs, a területileg illetékes) háziorvos / házi gyermekorvos kötelessége, aki a vérévétel elvégzését, a minta elküldését és ezek időpontját saját dokumentációjában és a gyermek egészségügyi könyvében aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

2.b. Ha a gyermeket fekvőbeteg intézetből otthonába bocsátják, és koraszülöttség, vagy transzfúzió/vércsere, parenterális táplálás miatt szükséges **ISMÉLT VÉRÉVÉTEL. A HAZABOCSÁTÁS UTÁNI IDŐBEN ESEDEKES**, ezt a gyermek zárójelentésén jelezni kell. A szűlőt / törvényes képviselőt az ismételt vizsgálat elvégzésének szükségességéről tájékoztatni kell, és el kell látni szűrókártyával. A gyermek kórlapjához csatolni kell

- az újszülött szűrókártyájának / törvényes képviselőjének az írásbeli nyilatkozatát, melyben igazolja, hogy felvilágosítás megtörtént, a szűrókártyát átvette, és vállalja a felelősséget gyermekének az ismételt anyagcsere szűróvizsgálatban való részvételéért.

A mintavétel és küldés a gyermek ellátását felelős (választott vagy ha az nincs, a területileg illetékes) háziorvos / házi gyermekorvos kötelessége, aki a vérévétel elvégzését, a minta elküldését és ezek időpontját saját dokumentációjában és a gyermek egészségügyi könyvében aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

3. Az **OTTHON SZÜLETETT**, intézeti ellátásban utólag sem részszülött újszülött esetében a szűrésről való gondoskodás a szűrésnél jelen levő, az újszülöttet először ellátó orvos kötelessége. Szűrókártyát a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűróközponttól igényelhet. A szűrésre történő vérévételt a 48 és 72 óráns életkor között köteles elvégezni. A mintavétel és küldés megtörténtét, valamint ezek időpontját az újszülött születését igazoló orvosi okiraton, egészségügyi könyvében és saját dokumentációjában aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

Az újszülöttet először ellátó egészségügyi személyzet az anyagcsere szűróvizsgálat elvégzését - előzetes egyeztetés után - a lakóhelyhez legközelebbi Cseceemőszótályn is kezdeményezheti.

4. Ha az újszülött a **32. GESZTÁCIÓS HÉT ELŐTT SZÜLETETT**, a vizsgálatot 2 hetes, valamint a gesztációs időre korrigált szűrés időpontban meg kell ismételni. Ha a koraszülött transzfúzió/vércsere-re vagy parenterális táplálásra szorul, az arra megadott szabályok szerint kell eljárni.

5. Ha az újszülött 48 óráns életkor előtt **TRANSZFÚZIÓ/VÉRCSERE VAGY PARENTERÁLIS TÁPLÁLÁS** alkalmazására kerül sor, a vérévételt még a kezelés megkezdése előtt le kell venni. Parenterális táplálás esetén ismételt vérévétel szükséges 2 hetes életkorban; transzfúzió/vércsere esetén 2 hetes és 60 (galaktokémia) napos életkorban.

6. Ha az újszülöttet a szülészetből **MÁS FEKVŐBETEG INTÉZETBE SZÁLLÍTJÁK**, a fogadó intézetet írásban tájékoztatni kell a mintavételi állapotról. Az újszülött zárójelentése tartalmazza, hogy megtörtént-e a mintavétel: ha igen, mikor, milyen életkorban, transzfúzió előtt v. után, ha nem, akkor a kioltott szűrópapírt csatolják a zárójelentéshez.

7. Tekintettel a **VÉDŐNŐ** az újszülött hazaszállítását követő 48 órán belüli látogatási kötelezettségére, a szűrés megtörténtét a védőnő is ellenőrizze saját dokumentációjában aláírásával és szolgálati azonosítójával igazolja. Ha a védőnő a szűrésre történő vérévétel elmaradását, vagy a gyermek állapotával kapcsolatban bármilyen orvosi ellátást igénylő problémát észlel (sárgaság, hányás, aluszékonyság, táplálási nehézség, stb.), azt még aznap köteles jelenteni a területileg illetékes vagy a család által választott házi gyermekorvosnak / háziorvosnak vagy hivatalos helyettesének.

A mintavétel

- A mintavételhez **CSAK** az új formátumú szűrókártyák használhatók.
- A minta szennyeződésének elkerülése céljából fontos, hogy a szűrópapírt csíkot sem kézzel, sem gumikesztyűvel **NE** érintsük meg.

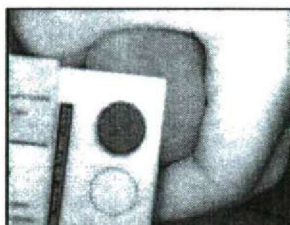
- A szűrőkérttyén **MINDEN** adatot pontosan töltünk ki és ügyelünk arra, hogy egy kockába egy karakter kerüljön. (A gyógyszerrek felsorolása, szükség esetén, a kártya hátlapján folytatható.)
- A bubu sarkát melegítjük 3-5 percig egy puha, meleg vízzel (max. 40° C) átnedvesített textilával.
- Válasszuk ki a szűrés helyét és dezinficiáljuk (jó tartalmú dezinficiens, pl. Betadine nem használható) tisztítsuk meg. Várjuk meg, amíg az oldat elpárolog.



A sarkat a bevonalkozott területen lehet biztonságosan megszárítani

- A szűrőhöz steril, egyszer használatos, 2 - 245 mm-es lándzsát használunk.
- A sarkat vízszintesen (sarkok lefelé), a szív magasságával egyvonalban, vagy az alatt tartjuk.
- Az első vércseppet töröljük le száraz papírvattával.

Várjuk meg, amíg egy második, nagy csepp képződik, ezért érintjük szűrőpapíron lévő karikához. Lehetőleg minden karikát egy nagy csepp vérral töltünk ki, ha azonban az mégsem elég, rögtön még egyet cseppenthetünk rá. Egyszerre csak egy karikát töltünk és csak az egyik oldalt érintjük a szűrőpapírral a vércsepphez. Ha elegendő vért juttattunk a karikába, az a szűrőpapír másik oldalát is teljesen átítatja. Ezt ellenőrizzük le, majd egymás után töltünk ki az összes többi karikát is. Ha egy szűrésből nem sikerül a szűrőpapír korongok kitöltéséhez elegendő mennyiségű vért hozni, ismételjük meg a szűrést.



- Umbilicalis vagy egyéb artériás/vénás katéterből is lehet vémintát venni. Fontos, hogy kb. 0,5 ml vért (a izolónás só-oldat vagy heparin oldaton felül) engedjünk le, csak az azután kifolyó vérből cseppentünk a szűrőpapírra. Ha többszöri mintavétel indokolt (transzfúzió, koraszülöttség), az utolsó mintát célszerű a sarkok megszűrésével nyerni.
- EDTA-s vér **NEM** használható a vizsgálathoz. Heparinízált kapillárisból cseppenthetünk a szűrőpapírra. A kapillárisban lévő vért jól leverjük össze. A kapillárist ne tároljuk, hanem a vért azonnal cseppentjük ki. A kapilláris végét ne érintsük a szűrőpapírhoz.

A minta kezelése, szállítása

- Szárítsuk meg a szűrőpapírt vízszintes helyzetben.
- A szűrőpapír ne érintkezzen semmilyen más felszínnel (asztallap, papír), mindkét oldalát érje levegő (helyezzük egy dobozra, vérvételi állványra, stb.).
- A mintát közvetlen napfénynek, meleg hatásnak (pl. radiátor, inkubátor, termosztát, stb.) kitérni **NEM SZABAD**. A szárítási idő min. 2 óra.
- Ellenőrizzük, hogy a megfelelő és teljesen száraz-e a minta, majd tegyük bortétkba. Postázásig szoba hőmérsékleten tároljuk. (Műanyag tasakban tilos tárolni a kártyákat!)



Elegendő minta



Megfelelően leven minta



Túl nagy mennyiségben és nem megfelelően leven minta (pl. vérvételi csőből történő kiöntéssel)

- A kész szűrőkártyát **24 ÓRÁN BELÜL**, ill. hétvége vagy ünnepnapok esetén a **LEGKÖZELEBBI MUNKANAPON, ELSŐBISÉGI** levélként postázzuk.
- Ha egy bontékban több kártyát küldünk, vigyázzunk, hogy a vérrel átitatott szűrőpapírcsíkok ne érintkezzenek egymással. (A kártyák alsó-felső részét váltogatva helyezzük egymásra, vagy válasszuk el őket egy tiszta papírlappal).
- Az újszülöttkori szűrővizsgálatokat végző **SZEGEDI** anyagsere laboratórium ÚJ postai címe:

Újszülöttkori szűrés • Anyagcsere laboratórium
 Szegedi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika
6701 Szeged, Pf. 715
 Telefon: (06 62) 54 59 51 Fax: (06 62) 54 53 29

- Az újszülöttkori szűrővizsgálatokat végző **BUDAPESTI** anyagsere laboratórium ÚJ postai címe:

Újszülöttkori szűrés • Anyagcsere laboratórium
 Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika
1476 Budapest, Pf. 181.
 Telefon: (06 1) 313 8212 Fax: (06 1) 313 8212

- A NEM MEGFELELŐEN KITÖLTÖTT ADATLAP, ILLE. LEVETT VÉRMENTÁK HAMIS EREDMÉNYEKHEZ VEZETHETNEK, EZÉRT A LABORATÓRIUM AZ ILYEN SZÜRŐKÁRTYÁK FELDOLGOZÁSÁT ÉS ÉRTÉKELÉSÉT NEM TUDJA ELVÉGEZNI.

Ha a szűrőkártya helytelen vérévételi technika miatt nem elfogadható, értesítjük a beküldő intézetet, és újabb mintát kérünk.

A minta vizsgálata

A minták vizsgálatát azon a napon kezdjük el, amikor a szűrőpapírcsík a laboratóriumba megérkezik. Az eredmények a vizsgálatról függően néhány napon belül elkészülnek. Akóros eredményről, annak súlyosságától függően, telefonon vagy levélben értesítjük a családot, a gyermek házi gyermekorvosát/háziorvosát vagy a gyermeket ellátó intézetet.

Szűrőkártya igénylés

A szülészeti- és csecsemőosztályok, valamint a házi gyermekorvosok és háziorvosok a vér levételéhez szükséges szűrőkártyákat a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűrőközponttól (ld. 1. oldal) igényelhetik.

Szülői tájékoztató

A szűrőközpontok honlapjain (ld. 1. oldal) megtalálható, és igény esetén kinyomtatható a kötelező újszülöttkori anyagszeres-zűréssel kapcsolatos „Szülői tájékoztató”.

KERŐLAP SZELEKTIV ANYAGCSERE VIZSGALATHOZ

Beküldő intézet (neve, címe):

Mintavétel időpontja: Vonalkód:

Orvos neve: Telefon:

Naplószám/törzsszám: TAJ: Nem: ☐ lány ☐ fiú

Név: Születési dátum:

Anyja neve: Állampolgárság:

Lakhely:

Minta: ☐ szűrőpapírra itatott vér ☐ plazma ☐ likvor ☐ vizelet

Vizsgálat indoka:

- ☐ Első vizsgálat
☐ Specifikus betegség gyanúja miatt. Dg.
☐ Alap kivizsgálás
☐ Ellenőrző vizsgálat* dg. miatt

Kért vizsgálat

- ☐ aminosav profil (szűrőkártya) ☐ organikus savak (3 ml vizelet)
☐ acikarnitin profil (szűrőkártya) ☐ szukcinilaceton (szűrőkártya)
☐ liquor aminosav (telefonon történt egyeztetés után)
☐ guanidinoacetát (szűrőkártya) ☐ guanidinoacetát, kreatin, kreatinin
(3 ml vizelet)

Ha a vizelet aznap nem érkezik a laborba, fagyaszttva kérjük küldeni.

*Ismert anyagcsere beteg ellenőrző vizsgálatánál az alábbi kivétellel - nem szükséges az adatlap további kitöltése.

ANAMNÉZIS

Igen Nem

- ☐ ☐ Szülők között vérokonság
☐ ☐ Családban anyagcsere beteg
Dg:
☐ ☐ Testvérek között hirtelen halál
☐ ☐ Szomatikus fejlődés zavara
☐ ☐ Mentális fejlődés zavara
☐ ☐ Beszédzavar
☐ ☐ Dismorfia/fejlődési
rendellenesség
☐ ☐ Alacsony növekedés
☐ ☐ Feltűnő szag

Gyógyszer ☐ igen ☐ nem

Felsorolás:

Speciális diéta ☐ igen ☐ nem

Megnevezése:

MCT tartalmú diéta ☐ igen ☐ nem

Parenterális táplálás ☐ igen ☐ nem

Transzfúzió ☐ igen ☐ nem

Időpontja:

KLINIKAI TÜNETEK

Gastrointestinalis

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hepatopathia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hepato-/splenomegalia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Sárgaság
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hányás
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hasmenés
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Rossz táplálhatóság

Neurológiai

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Tónus zavar
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Irritabilitás
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Lethargia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Gyenge szopás
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Görcsök
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ataxia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Piramis jelek
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Extrapiramidális érintettség
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Fehérállományi elváltozások
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Neuroradiológiai eltérések

Csontrendszert érintő

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Macrocephalia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Csontváz deformitas

Respiratorikus

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Apnoe
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Légzési elégtelenség
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Tachypnoe/hyperpnoe

Egyéb szervi érintettség

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Nephropathia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cardiomyopathia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Bőr/köröm eltérés
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Szemészeti eltérés

LABOR LELETEK

Igen	Nem		Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anémia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Emelkedett össz bilirubin: $\mu\text{mol/l}$
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Metabolikus acidózis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Emelkedett májenzim értékek
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Aniondeficit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	CK emelkedés
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hipoglikémia:.....mg/dl	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Liquor lelet
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Laktát acidózismmol/l			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hiperammonémia:..... $\mu\text{mol/l}$			

A BETEGGEL KAPCSOLATOS EGYÉB FONTOS ADATOK

Aláírás, orvosi pecsét